

## คณะทำงาน

ชมรมกลุ่มอาการพราเดอร์-วิลลี ประเทศไทย 2556

นพ.สนธยา กาญจนธนาเลิศ	ประธาน	081-6136143
คุณปรียธิดา เชิดชูเกียรติสกุล	รองประธาน	081-6463122
คุณจรรยา ไชยศร	เลขานุการ	081-6288431
คุณเกสร จุฬวาทิตย์	รองเลขานุการ	080-8038884
คุณสมบัติ ไชยศร	เหรัญญิก	081-6288431
คุณชาลินี สุวรรณวิจิตร	ฝ่ายทะเบียน	081-5596863
คุณวรรสุดา จงวัฒนาไพศาล	ประชาสัมพันธ์	081-6486864
คุณอรุณชาติดำรงไทย	ประชาสัมพันธ์	081-8208287
คุณสิริธร กาญจนธนาเลิศ	ประชาสัมพันธ์	081-8286181
Mrs.Lenka Ruston	ประชาสัมพันธ์	086-7740334
คุณวรัญญา สังเวียนกลสิกิจ	จัดหารายได้	086-7747128
คุณมิ่งขวัญ จันดาเพ็ง	จัดหารายได้	086-7656516
คุณวิศิษฐ์ อภิชาติวัลลภ	จัดหารายได้	081-9030379

(วันธรรมดา กรุณาโทรหลัง 19.00 น.)

## ที่ปรึกษา

ศ.พญ.ดวงฤดี วัฒนศิริชัยกุล และ

ศ.นพ.พัฒน์ มหาโชคเลิศวัฒนา

ที่ตั้งชมรม (ชั่วคราว)

หน่วยเวชพันธุศาสตร์ภาควิชากุมารเวชศาสตร์

คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี อาคาร 2 ชั้น 8

โทร. 02-2012782-3 แฟกซ์ 02-2012783

## วิธีติดต่อกับชมรม

[www.PWS Thailand.com](http://www.PWS Thailand.com)

Facebook “ชมรมพราเดอร์-วิลลี ซินโดรม ประเทศไทย”

[www.geneticrama.com](http://www.geneticrama.com)

## วัตถุประสงค์

1. สนับสนุนช่วยเหลือครอบครัว ในการดูแลผู้ป่วยพราเดอร์-วิลลี
2. เป็นแหล่งรวบรวมข้อมูลความรู้ และประสบการณ์เกี่ยวกับผู้ป่วยพราเดอร์-วิลลี
3. สร้างเครือข่ายระหว่างสมาชิกชมรม และองค์กรเพื่อผู้ป่วยพราเดอร์-วิลลี

## กิจกรรมของชมรม

1. จัดให้มีการพบปะระหว่างแพทย์ ผู้ดูแล และครอบครัวผู้ป่วยพราเดอร์-วิลลี
2. ประสานความร่วมมือ สนับสนุนและช่วยเหลือให้คำแนะนำในการดูแลผู้ป่วยพราเดอร์-วิลลี
3. รวบรวมเอกสารความรู้ และ วิดีทัศน์ เกี่ยวกับโรค และการดูแลรักษาผู้ป่วยพราเดอร์-วิลลี
4. ติดตามประวัติการเจริญเติบโต พัฒนาการ รวมทั้งปัญหาและความต้องการของผู้ป่วยและครอบครัว
5. ประสานความร่วมมือกับองค์กรทั้งในและต่างประเทศเพื่อผู้ป่วยพราเดอร์-วิลลี



## ชมรมกลุ่มอาการพราเดอร์-วิลลี ประเทศไทย



ได้รับการสนับสนุนจาก

โครงการพัฒนาศักยภาพประชากรไทย

คณะแพทยศาสตร์โรงพยาบาลรามาธิบดี ม.มหิดล

## ลักษณะของ กลุ่มอาการพราเตอร์-วิลลี

- วัยทารกตอนต้น (6-12 เดือนแรก) ไม่รู้จักหิว กินน้อย และน้ำหนักไม่ขึ้น เอาแต่นอน ไม่ค่อยขยับตัวหรือแขนขา
- วัยทารกตอนปลาย (หลังจาก 6 เดือน-12 เดือน) เริ่มกินเก่ง ตื่นรู้ตัวมากขึ้น และจะค่อย ๆ อ้วนขึ้น
- วัยเด็ก กินจุ ไม่รู้จักอิ่ม ถ้าไม่ได้รับการควบคุมอาหาร และน้ำหนัก ผู้ป่วยจะอ้วนมากจนเป็นอันตรายและมีภาวะแทรกซ้อน ได้แก่ เบาหวาน นอนกรน ภาวะทางเดินหายใจอุดกั้นขณะหลับ โรคปอดและโรคหัวใจ ปัญหานี้จะต่อเนื่องไปจนโต
- ผู้ป่วยเพศชาย อาจพบอวัยวะไม่ลงถุง อวัยวะและอวัยวะเพศมีขนาดเล็ก
- ผู้ป่วยเด็กทุกรายมีปัญหาด้านพัฒนาการช้า และสติปัญญาบกพร่องเล็กน้อยแล้วแต่ราย และมักต้องได้รับการดูแลและฝึกฝนเป็นพิเศษเรื่องการฝึกพัฒนาการ การพูด การเรียน แต่ส่วนใหญ่ก็สามารถเรียนรู้และช่วยเหลือตัวเองได้ในชีวิตประจำวัน พูดคุยเก่ง

- ปัญหาด้านพฤติกรรมที่อาจพบในวัยเด็กโตหรือวัยผู้ใหญ่ คือ ตื้อ เอาแต่ใจ ย้ำคดีย้ำทำ ถามคำถามเดิมๆ บางคนหยิกแกะผิวหนังตัวเองจนเป็นแผล
- บางรายมีปัญหาขาดฮอร์โมนเร่งการเจริญเติบโต (growth hormone) และทำให้ตัวเตี้ย
- มีความสามารถพิเศษ คือมักจะต่อจิ๊กซอว์ได้เก่ง

## การรักษา

ในวัยทารกจะต้องให้อาหารให้พอ เพื่อไม่ให้ร่างกายและสมองขาดอาหาร เมื่อน้ำหนักอยู่ในเกณฑ์ปกติและเด็กเริ่มกินเองจึงเริ่มควบคุมอาหารให้พอเหมาะ ฝึกพัฒนาการตามวัย และให้การดูแลภาวะแทรกซ้อนที่อาจมีอย่างรอบด้าน เช่น อวัยวะไม่ลงในเด็กชาย ความผิดปกติของฮอร์โมนต่างๆ และปัญหาอนกรน



## สาเหตุของโรคและการวินิจฉัย

เกิดจากความผิดปกติของโครโมโซมคู่ที่ 15 ของผู้ป่วย ซึ่งมักจะเกิดขึ้นเองเฉพาะในการตั้งครรภ์นั้นๆ โครโมโซมของพ่อแม่มักไม่มีความผิดปกติ

ในอดีตวินิจฉัยโรค โดยดูจากอาการ แต่มักวินิจฉัยได้ช้าคือเมื่อผู้ป่วยโตแล้วและอ้วนมากแล้ว ปัจจุบันมีการตรวจเลือดที่ทำให้ยืนยันโรคได้ตั้งแต่เล็ก ซึ่งต้องตรวจด้วยวิธีพิเศษ วิธีใดวิธีหนึ่ง ต่อไปนี้

1. วิธีฟิช (ให้ส่งตรวจ chromosome & FISH 15q11) ซึ่งจะวินิจฉัยได้ประมาณ 75% ของผู้ป่วย
2. วิธีเมธิลเลชัน (DNA SNRPN methylation-specific PCR) ซึ่งจะวินิจฉัยได้ประมาณ 98% ของผู้ป่วย

## ประวัติชมรม

พญ. ดวงฤดี วัฒนศิริชัยกุล และคุณจารุชา ไชยศร (คุณแม่น้องโอเล่) ได้ร่วมกับครอบครัวอื่นๆ จัดงานพบปะ แลกเปลี่ยนความรู้และประสบการณ์ ในการดูแลผู้ป่วยกลุ่มอาการพราเตอร์-วิลลี เป็นครั้งแรกในปี พศ. 2545 ที่ รพ.รามาธิบดี ในปีต่อมากลุ่มผู้ปกครองจึงร่วมกัน จัดตั้งชมรมกลุ่มอาการพราเตอร์-วิลลี ประเทศไทยขึ้น